

Наименование услуги	Синдром Ангельмана. Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2
Код услуги	A 27.05.218
Краткая информация о заболевании	<p>Синдром Ангельмана (AS) характеризуется серьезной задержкой развития, умственной отсталостью, серьезным нарушением речи, атаксией походки и уникальным поведением счастливого человека, которое включает частый смех, улыбчивость и возбудимость. Частыми признаками синдрома являются микроцефалия и судороги. Синдром Ангельмана вызван отсутствием экспрессии белков импринтированной области материнской хромосомы (15q11-q13). Частота встречаемости - от 1 : 10 000 до 1 : 20 000 живорождённых младенцев.</p> <p>Около 80 % пациентов с синдромом Ангельмана имеют нарушения статуса метилирования в регионе 15q11.2-q13.</p>
ОМIM	105830
Перечень исследуемых генов, мутаций	15q11.2-q13
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве не менее 1 мл (с соблюдением соотношения кровь: антикоагулянт указанному на пробирке). Кровь берется независимо от приема пищи.
Срок выполнения	30 рабочих дней